



## Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

[lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi)

[www.rinnekoti.fi](http://www.rinnekoti.fi)

---

## Van der Woude oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi 27.1.2010

OMIM?

ICD10; Q38.08

### Yleisyys

Vain muutama prosentti kaikista suulakihalkiotapauksista johtuu van der Woude oireyhtymästä. Suomessa näitä lapsia syntyy muutama vuosittain.

### Oireet ja löydökset

Van der Woude oireyhtymä kuuluu halkio-oireyhtymiin. Siihen liittyy joko toispuoleinen tai molemminpuoleinen huuli- ja / tai suulakihalkio. Joskus kyseessä on ehjän limakalvon peittämä suulaen piilohalkio, jota on vaikea havaita. Toisinaan suulaen pehmeän takaosan minimaalinen halkio-oire on kaksijakoinen pikkukieli eli uvula. Hampaita tai pysyvien hampaiden aiheita saattaa puuttua, kuten muulloinkin suulakihalkioihin liittyen. Harvemmin hammaspuutokset ilman halkiota ovat ainoa oireyhtymään viittaava piirre.

Tyypillisin ja tavallaan diagnostinen piirre on alahuulen keskilinjassa sijaitsevat kaksi nystyä tai kuoppaa (engl. pit). Huulen kuopista erittyy yleensä sylkeä tai limaa. Mikroskooppisesti nystyissä olevat sylkitiehyet koostuvat levyepiteelin verhoamista putkista, joihin avautuu pieniä ylimääräisiä sylki- ja limarauhasia. Nämä ”huulikuopat” voivat olla oireyhtymän ainoa havaittava poikkeavuus.

### Etiologia

Van der Woude oireyhtymä on autosomaalisesti vallitsevasti (dominantisti) periytyvä oireyhtymä. Tyypillisesti sitä tavataan samassa suvussa useissa sukupolvissa ja suvun eri haaroissa. Osa tapauksista on myös uusia mutaatioita, jolloin suvussa ei ole aiempia diagnosoituja. Geenivirhe on paikallistettu kromosomiin 1, kohtaan q32-q41. Suomessa tutkituissa perheissä geenivirhe on paikallistettu tarkemmin kohtaan 1q34. Periytymistavan mukaan, jos toisella vanhemmalla on tämä oireyhtymä, on hänen jokaisella lapsellaan 50 %:n tilastollinen riski saada oireyhtymä.

## Diagnostiikka

Diagnoosi varmistuu yleensä alahuulen ylimääräisten sylkitiehyiden toteamisella.

## Hoito ja kuntoutus

Halkioiden hoito ja kuntoutus on Suomessa keskitetty Huuli-suulakihalkiokeskukseen (HUSUKE) Helsinkiin ja Oulun yliopistolliseen sairaalaan.

Ylimääräiset sylkitiehyet joudutaan joskus poistamaan kirurgisesti, jos niistä erittyy runsaasti sylkeä tai limaa. Muuten hoitotoimenpiteet määräytyvät sen mukaan onko lapsella myös halkioita. Halkioiden korjausleikkaukset tehdään yleensä ensimmäisen ikävuoden aikana. Varhaisvaiheissa halkioihin liittyy usein välikorvan puutteellinen ilmastointi ja siitä johtuvia välikorvatulehduksia tai liimakorvasairaus. Korvien putkitus (tympanostomia) joudutaan usein tekemään toistuvasti. Hampaiston poikkeavuudet vaativat usein koko kasvuiän kestävää oikomishoitoa ja joskus myös leukakirurgisia toimenpiteitä. Suulakihalkioihin liittyy usein eriasteisia suulaen toimintaongelmia, jotka ilmenevät äänen ja puheen tuoton ongelmina, tyypillisimmin honotuksena ja vaikeutena tuottaa K-, P-, T- ja S-konsonantteja. Joissain tapauksissa on tällöin hyötyä ns. puheenparannusleikkauksista, jotka pyritään tekemään ennen kouluikää. Useimmat lapset saavat puheterapiaa ennen kouluikää ja vielä kouluikässäänkin.

## Lisätietoa

Potilas yhdistys SUHUPO ry ylläpitää tukiperherekisteriä ja järjestää vertaistapaamisia.

Tukiperherekisteriä pitää myös Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: [lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi).

Englanninkielellä lisäinformaatiota, esimerkiksi [www.emedicine.com/ped/topic2753.htm](http://www.emedicine.com/ped/topic2753.htm) tai esim. hakupalvelin Google hakusanalla van der Woude syndrome.